

(Aus der Universitäts-Kinderklinik Basel  
[Vorsteher: Prof. A. Hottinger].)

---

# Über multiple Abartungen mit Flughautbildung (Pterygium-Syndrom) und kongenitaler Aplasie der Bauchdeckenmuskulatur

## Inaugural-Dissertation

zur Erlangung der Doktorwürde der Medizinischen Fakultät  
der Universität Basel

vorgelegt von

**Emanuele Stanga**

Roveredo (Graubünden)



---

VERLAG VON S. KARGER IN BASEL

Von der Medizinischen Fakultät genehmigt auf Antrag von Professor  
*A. Hottinger*, am 24. November 1955.

Tag der Promotion: 24. 11. 1955.



## **Über multiple Abartungen mit Flughautbildung (Pterygium-Syndrom) und kongenitaler Aplasie der Bauchdeckenmuskulatur.**

**Multiple Abnormalities in Association with the Pterygium Syndrome and Congenital  
Aplasia of Abdominal Musculature. – A propos d'un cas de malformations diverses  
avec formation de ptérygium et aplasie congénitale des muscles abdominaux.**

### *Einleitung.*

Zwischen dem normalen Körperbautypus des Menschen und den eigentlichen Mißbildungen gibt es *Übergangsformen*, wie den Habitus asthenicus (*Stiller*), eine starke erbbedingte Steigerung des leptosomen Habitus, den viel diskutierten «status thymicolymphaticus», den «status degenerativus», mit «kleinen, gegenüber dem Durchschnittsmenschen abnorm erscheinenden Abweichungen in gewissen Bildungen der äußeren Körperform», den «status dysraphicus» (*Bremer*), mit überzufälliger Kombination von Fehlbildungen, wie Sternumanomalien, Kyphoskoliosen, Asymmetrien der Körperform, Sensibilitätsstörungen und Spina bifida occulta bis aperta.

Mißbildungen können einzelne Organe, einzelne Körperteile, ganze Organsysteme oder den ganzen Körper an den verschiedensten Stellen befallen.

*Pfaundler* hat den Begriff der «multiplen Abartungen» geprägt und damit alle jene Mißbildungskombinationen vereinigen wollen, «die als Gemeinsames die Tatsache erkennen lassen, daß um gewisse Zentralphänomene degenerativer Art sich mehr oder minder zahlreiche andere Zeichen von Entwicklungshemmungen, Mißbildungen oder einschlägigen Störungen gruppieren». Dazu zählt er:

1. die mongoloide Idiotie,
2. die Arachnodaktylie,

3. die degenerativen Synostosen (Halswirbelsynostose = *Klippel-Feil-Syndrom*, und *Sprengelsche Deformität*, mit zusätzlichem Schulterblatthochstand, Exostosen, Knochendefekten),
4. die degenerativen Dysostosen (Dysostosis craniofacialis *Crouzon*, Dys. mandibulofacialis *Franceschetti*, Dys. multiplex *Pfaundler-Hurler* = Gargoylismus, Dys. enchondralis *Morquio*),
5. die Acrocephalosyndaktylia *Apert*,
6. das *Moon-Bardet-Biedl-Syndrom*,
7. die *Sternsche Arthrogryposis multiplex congenita*,
8. die mit Pterygium kombinierten Abartungen,
9. die *Moebiussche Kernaplasie*,
10. die kongenitale Hypoplasie der Bauchdeckenmuskulatur mit Urogenitalmißbildungen.

Bei der Untersuchung von Hypoplasien achtet man 1. auf die Intensität der Mißbildungen, 2. auf die Ordnung in der Ausprägung der einzelnen Abweichungen und auf ihre Zusammenhänge, 3. auf etwa hinzukommende Stoffwechselstörungen. Die Synthese der gemachten Feststellungen erlaubt dann oft eine Klassifizierung.

Im Folgenden sei hier eine neue Beobachtung beschrieben und analysiert.

#### *Casuistik.*

B. Dora, geb. am 23. 11. 1954 (aus dem Kt. Aargau).

Der nun drei Monate alte, weibliche Säugling wurde im Alter von 16 Tagen zur Beobachtung und wegen mangelhaften Gedeihens ins Basler Kinderspital eingewiesen mit der Diagnose: «multiple Abartungen».

*Familien-Anamnese:* Weder in der Ascendenz des Vaters (geb. 1924) noch der Mutter (geb. 1925) sind Heredopathien zu eruieren. Insbesondere sind keine Mißbildungen, keine Nerven- und Geisteskrankheiten, keine Tbc., keine Lues, keine Allergosen anzutreffen. Es besteht keine Konsanguinität zwischen den Eltern.

*Aber das erste Kind aus dieser Ehe war totgeboren, mit nach innen verdrehten und verunstalteten Füßen und mit Verkrümmungen der Wirbelsäule.* Zwei weitere Mädchen, 2- bzw. 3jährig, sind normal und gesund.

*Persönliche Anamnese:* Die Geburt (zu Hause) sei gut verlaufen, rechtzeitig, spontan, als vollständige Steißlage, nach beschwerdefreier Gravidität. Geburtsgewicht 2700 g.

Es fiel der Hebamme gleich nach der Geburt auf, daß das Kind eine Reihe von Abnormitäten aufwies. Es habe aber sofort gut geatmet. Der Stuhlgang sei normal gewesen. Nur wenig Erbrechen nach den Flaschenmahlzeiten (Humana-Milch).

*Status bei der Einweisung:* Allgemein: Das 16 Tage alte Kind macht, trotz des ordentlichen Allgemeinzustandes, einen kümmerlichen Eindruck. Es ist dystrophisch, hat sozusagen kein Unterhautfettgewebe, die Haut läßt sich an den verschiedensten Körperstellen leicht in Falten anheben, die nachher jedoch

prompt verstreichen. Die ganze Körperhaltung scheint etwas verkrampft zu sein: der Kopf wird nach vorne gebeugt gehalten, die Arme adduziert, im Ellbogen gebeugt, die Fäustchen kräftig geballt. Die Beine werden in der Hüfte rechtwinklig in hyperadduzierter «Scherenstellung» gehalten, in den Kniegelenken beinahe gestreckt, die Zehen beider Füße im Grundgelenk gestreckt, im Endgelenk gebeugt. Das Kind bewegt sich kaum.

*Abb. 1.* Gesichtsausdruck ungefähr normal. Die Hautfalten am Hals deutlich zu erkennen. Auch die Hautfalten, welche von der Pectoralis-Gegend an den Oberarm gehen, sind zu sehen. Der Leib ist ganz stark aufgetrieben, die rechte Hand fest geschlossen, die linke Hand partiell geschlossen. Die Kniegelenke werden steif gehalten, die Füße werden nicht bewegt, Hüftgelenke flektiert und adduziert.

*Fig. 1.* Facial expression approximately normal. Obvious webbed neck. Also skin folds running from pectoral region to upper arm. There is marked abdominal distension, the right hand is tightly contracted, the left partially; the knees are held in a fixed position; the feet are immobile, the hips flexed and adducted.

*Fig. 1.* L'expression du visage est normale. Les plis cutanés du cou sont bien visibles ainsi que ceux reliant les pectoraux aux bras. Le corps est enflé, la main droite serrée, la gauche fermée à moitié. Les articulations du genou sont figées, les pieds immobiles, les hanches en flexion et adduction.



Der Kopf ist im ganzen normal geformt, Lanugo und Behaarung unauffällig. Nicht erweitert und weich sind die Fontanellen. Ein hellrotbläuliches, scharfbegrenztes, glattes Mal zieht von der Mitte der Stirne über den Nasenrücken bis zur Oberlippe. Die Augen scheinen normal zu sein: die Pupillen rund und isocor. Man findet weder Nystagmus noch Strabismus. Die nicht-ptotischen Lider erscheinen leicht verdickt, die Gesichtszüge sind unauffällig. Normale Lidachsen. Beide Ohren tragen große, lappenförmige Muscheln auf richtiger Höhe. Nicht atretische, aber etwas enge äußere Gehörgänge. Die Mundhöhle zeigt keine Besonderheiten. Am Hals treten, beim Rückwärtsziehen des Kopfes, beidseits deutliche Hautduplikaturen hervor (Pterygium), die vom Kinn zur vorderen Kontur des Schultergelenkes ziehen (sog. vordere Pterygiumfalten).

Die Wirbelsäule ist gerade, äußerlich ohne Deformitäten, der Thorax symmetrisch gebaut. Beide Mamillen sind vorhanden. Perkussion und Auskultation ergeben einen normalen Befund, an Lungen und Herz insbesondere keine pathologischen Geräusche.



Abb. 2. Hautfalten am Hals und am Arm.

Fig. 2. Skin folds in neck and arms.

Fig. 2. Plis cutanés du cou et des bras.

Das Abdomen ist breit und ausladend. Dessen ganzer Inhalt verlagert sich, in Rückenlage, wulstartig nach beiden Seiten. Die Bauchdecken sind außerordentlich schlaff und dünn: M. recti kann man gut palpieren, jedoch scheinen nicht erreichbar, der Lebertrand am Rippenbogen. Der Nabel ist eingezogen, trocken. Das Genitale dem Alter entsprechend normal: die kleinen Labien sind durch die großen verdeckt. Es fehlt ein Mons pubis. Keine Hernien.

die M. obliqui zu fehlen. Es besteht Meteorismus. Die Milz ist palpatorisch

Sowohl die Muskulatur des Schultergelenkes (bes. Deltoides), wie die Strecker des Beckengürtels sind hypotrophisch.

Die vorderen Axillarfalten sind zu regelrechten Flughäuten entwickelt. Weitere *Pterygien* überbrücken die Ellenbeugen und spannen sich zwischen Daumen und Vola manus bei erzwungener Öffnung der geballten Hände. Die passive Beweglichkeit der Schultergelenke dürfte vermindert sein, jedenfalls «gehen» die Schulterblätter stark «mit». Die Ellbogen haben einen Streckausfall von 25—30%. Beugung normal.

Stärkere Hindernisse bestehen an den Beingelenken: die Oberschenkel sind in den Hüften nicht streckbar, die Knie, über welche dorsale Hautfalten gespannt sind, sind in einer Winkelstellung von ca. 140° beinahe fixiert. Die Fußgelenke sind frei.

Die Patellarsehnenreflexe sind nicht auslösbar. Der Morosche Umklammerungsreflex ist vorhanden. Die Bauchdeckenreflexe fehlen.

*Verlauf:* Der nun 12 Wochen alte Säugling ist in der Zwischenzeit mäßig gut gediehen. Er nimmt gerne seinen Schoppen, bestehend aus Ursa-Milch mit Vitaminzusätzen. Sein Gewicht ist trotz einer interkurrent durchgemachten Coli-Dyspepsie regelmäßig auf 3800 g gestiegen.

Er bewegt sich immer noch wenig, strampelt nicht wie ein gesundes Kind in seinem Alter. Aktive Kontraktionen der Glutealmuskulatur kann man hie und da beobachten, ohne daß diese den Widerstand in den Gelenken überwinden könnten.

Psychisch ist die kleine Dora wahrscheinlich kaum rückständig, da sie jetzt schon gut mit den Augen fixiert und einem zulächeln kann.

Weitere Untersuchungen der inneren Organe und des Stoffwechsels haben folgendes ergeben:

Die *Ophthalmoskopie* ergibt beidseits normale Medien und Fundus, speziell keine Opticusatrophie.

Das *Ekg.* ergibt bei einem physiologischen Rechtstypus keine Veränderungen.

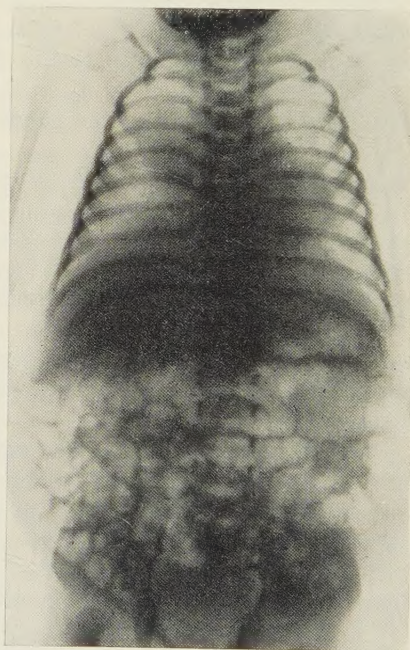
Die *Röntgenbilder* decken nichts Abnormes am Skelett auf, auch nicht an den so stark betroffenen Gelenken. Man findet keine dysraphischen Störungen, weder an der Wirbelsäule noch am knöchernen Schädel.

Im *Mediastinum* glaubte man zuerst eine Anomalie der großen Gefäße annehmen zu müssen. Über dem sonst normal konfigurierten Herzschatten liegt ein breites, stark nach rechts verlagertes «Gefäßband» mit scharfer, einfach-bogenförmiger Abgrenzung gegen die Lungenfelder. Die Radioskopie und ein Angiokardiogramm lassen jedoch eine Herzgefäßmißbildung ausschließen.

Ob im oberen vorderen Mediastinum eine hyperplastische Thymusdrüse oder eine angeborene Dermoidzyste sitzt, wird möglicherweise durch die nun eingeleitete KJ-Therapie, bzw. eine evtl. probatorische Röntgen-Bestrahlung entschieden werden: im ersten Falle müßte die röntgenologische Verschattung sich verkleinern.

*Abb. 3.* Übersichtsaufnahme. Man erkennt deutlich innerhalb des Thoraxraumes den dem rechten Hiluspol oben aufsitzenden Schatten. Das Herz scheint normal groß, die Lungenfelder ebenfalls normal durchscheinend, die Leber von normaler Größe. Die Milz ist nicht zu sehen. Zwerchfell beiderseits an typischer Stelle. Auffallend ist das riesige Abdomen, das durch den mit Luft gefüllten Darm aufgebläht erscheint und die Bauchdecken vortreibt, so daß der ganze Leib wie ein Sack vorquillt.

*Fig. 3.* X-ray of chest and abdomen. In the thorax there is an opacity above the hilar region. The heart and lungs appear normal. The liver is of normal size. The spleen is not seen. The diaphragm occupies its normal position. The striking feature is the enormous abdomen which is blown up by gas in the intestine. The abdominal wall is pushed forward so that the whole abdomen protrudes like a sac.



*Fig. 3.* Cliché d'ensemble. On remarque dans l'espace thoracique l'ombre très nette surmontant le pôle supérieur du hile. L'image cardiaque est de dimension normale, les plages pulmonaires sont claires, le foie n'est pas agrandi, la rate n'est pas visible. Diaphragme à sa place habituelle. L'abdomen frappe par sa dimension. La paroi abdominale apparaît gonflée comme un sac par le ballonnement intestinal.

Die *Darmpassage* mit Kontrastmittel ergibt als einzigen, aber nicht zu unterschätzenden Befund, eine Dilatation der Eingeweide, weniger des Magens als des Dünndarmes, vermutlich eine Folgeerscheinung des geringen muskulären Haltes der Bauchwand.

Das *Blutserum* weist normalen Eiweißgehalt auf, als Abweichung von der Norm höchstens eine geringe relative Vermehrung der Globuline. Der Mineralgehalt ist physiologisch.

|           |                                    |             |                                      |
|-----------|------------------------------------|-------------|--------------------------------------|
| Ges.-Ew.  | 6,55 g <sup>0</sup> / <sub>0</sub> | Phosphor    | 5,45 mg <sup>0</sup> / <sub>0</sub>  |
| Albumine  | 3,85 g <sup>0</sup> / <sub>0</sub> | Phosphatase | 17,2 E. <sup>0</sup> / <sub>0</sub>  |
| Globuline | 2,30 g <sup>0</sup> / <sub>0</sub> | Kalzium     | 10,80 mg <sup>0</sup> / <sub>0</sub> |

Papiererelektrophorese:

Vermehrung der  $\alpha_2$ -Globuline auf 12<sup>0</sup>/<sub>0</sub> (no. 9<sup>0</sup>/<sub>0</sub>).

Vermehrung der  $\gamma$ -Globuline auf 18<sup>0</sup>/<sub>0</sub> (no. 12<sup>0</sup>/<sub>0</sub>).

Das *Blutbild* ist, abgesehen von einer geringen Übersegmentierung der Granulozytenkerne, die als Degenerationszeichen zu werten ist, normal.

Die *Blutgruppenuntersuchung* (Vater 0 Rh—, Mutter A Rh+, Kind A Rh—) zeigt keine Möglichkeiten einer Unverträglichkeit.

Der *Harn* war stets strohgelbfarben, klar: bei den zahlreichen Untersuchungen ist nie etwas Pathologisches gefunden worden. Wir haben auch keine Anhaltspunkte gewonnen, um eine Entleerungsstörung der Harnblase anzunehmen. Das Ausscheidungs-pyelogramm hat uns keine Beurteilung erlaubt, wegen der durch keine Hilfsmittel aufzuhebenden starken Gasfüllung des Darmes.

Zusammenfassend seien nochmals die Abnormitäten aufgezählt:

Dystrophie, Cutis laxa.

Pterygien bilateral an Hals, Achseln, Ellenbeugen, Händen, Kniekehlen. Lappenohren, Blutmal im Gesicht und kong. Ödem der Augenlider.

Gelenkversteifungen mit Zwangshaltung.

Bauchdeckenmuskel-Hypoplasie (oder Aplasie) + Hypoplasie der Schultergürtel- und Beckengürtel-Muskulatur.

Muskelhypertonus und Muskellähmungen.

Wahrscheinliche Thymushyperplasie oder angeborene Dermoidzyste im Mediastinum (Chiarische Zyste).

Hypersegmentierung der neutrophilen Granulozyten.

#### *Verwandte Syndrome und Diff.-Diagnose.*

Die reiche und bunte Symptomatik unserer Beobachtung, die kaum unizentrisch erklärbar erscheint, sondern sich aus koordinierten und nicht kausal subordinierten Merkmalen und Merkmalsgruppen zusammensetzt, sagt uns, daß es sich zweifelsohne um eine «multiple Abartung» handelt. Die einzelnen Mißbildungen gehören zur Symptomatik von verschiedenen komplexen Zustandsbildern, von denen die in diesem Zusammenhang wichtigsten besprochen werden sollen. Es sind dies:

einige Formen des Pterygium-Syndroms, d. h.

der «status Bonnevie-Ullrich»,

das Turner-Syndrom,

die «pterygo-arthro-myodysplasia congenita» Rossi,

die *Moebiussche* «Kernaplasie», das Syndrom der Bauchdeckenmuskel-Hypoplasie oder -Agenesie mit Urogenitalmißbildungen.

*Der «status Bonnevie-Ullrich»:* Charakteristisch für dieses Syndrom sind die Asymmetrie der Mißbildungen, die Hirnnervenschädigungen (bes. des Oculomotorius, des Abducens und des Facialis), die auch bilateral symmetrisch sein können, oft sehr ausgesprochene Unterentwicklung bis Fehlen von ganzen Muskeln, das häufigere oder stärkere Befallensein des männlichen Geschlechtes.

Außer den obligaten *Flughautbildungen* kommen noch vor: Hypoplasie des Unterkiefers, Dyskranie, lymphangiektatische Ödeme, Cutis laxa, erhöhte Beweglichkeit der Gelenke, Muskelhypotonie, Thoraxdeformitäten, degenerative Zeichen (Syndaktylie, Klinodaktylie, Ohrenmißbildungen, Epicanthus, hoher Gaumen) und vorübergehender psychischer Rückstand in den ersten Jahren.

Unsere Beobachtung paßt rein klinisch nicht hier hinein: Symmetrie der Mißbildungen, keine Hirnnervenlähmungen.

*Das Turner-Syndrom:* auch pterygonuchaler Infantilismus genannt, wird gekennzeichnet durch ausgesprochene Symmetrie der Erscheinungen, besonders stark ausgeprägte Pterygien am Halse, Valgusstellung der Ellbogen, Gynäkotropie (es werden fast nur Mädchen befallen) und Hypo- bis Aplasie der Gonaden mit nachfolgendem infantilem Habitus. Bei jungen Säuglingen sind noch oft starke Ödeme an den Extremitäten zu sehen. Auch hier können sich weitere Deformitäten hinzugesellen.

Unser Fall könnte hier schon eher hineinpassen, die Extremitäten sind jedoch zu stark verunstaltet und Ödeme sehr wenig ausgeprägt.

*Die «pterygo-arthro-myodysplasia congenita» Rossi:* Die Hautduplikaturen treten bei diesem Symptomenkomplex besonders stark an den Extremitäten hervor, und zwar eher asymmetrisch oder sogar unilateral. Erheblich sind die Muskelhypoplasien, oft mit Verlegung der Sehnenansätze, und die Gelenkversteifungen auf Grund von Kapselschrumpfung. Die verschiedensten degenerativen Zeichen und Abartungen können auch hier zu mannigfaltigen komplexen Bildern führen.

Schon wegen den Extremitätenveränderungen allein müßte unsere Beobachtung hier eingereiht werden.

*Die Moebiussche Kernaplasie:* Bei diesem Mißbildungskomplex handelt es sich um eine kongenitale Lähmung isolierter Hirnnerven. Dabei ist meistens der Oculomotorius betroffen, evtl. auch nur partiell, seltener die anderen motorischen Hirnnerven. Diese Paresen oder Paralysen können sich mit Muskelhypoplasien und Mißbildungen an den Extremitäten vergesellschaften.

Die Zugehörigkeit des beschriebenen Mißbildungskomplexes zu dieser Gruppe erscheint unwahrscheinlich.

*Das Syndrom der Bauchdeckenmuskel-Hypoplasie oder -Aplasie mit Urogenitalmißbildungen:* Es handelt sich um einen Mißbildungskomplex, der selten vorkommt, mit dem man sich in den letzten Jahren mehr und mehr beschäftigt hat. Interessant ist dabei das fast regelmäßige Hinzukommen von Anomalien der Harnwege (Atresien, Ektasien der Blase, der Ureteren, Hydronephrose, Zystennieren und Nierenhypoplasien) zur partiellen oder totalen Agenesie der Bauchdeckenmuskulatur. Oft hat man auch Kryptorchismus beobachtet und nicht selten andere Mißbildungen (weitere Muskelhypoplasien, Rotationsano-

malien des Darmes, Genua valga, Platt-, Knick- und Klumpfüße, Spina bifida), jedoch *nie* Pterygien und Gelenkversteifungen. Dieses Syndrom ist fast durchwegs bei Knaben beobachtet worden, jedenfalls nie bei Mädchen kombiniert mit Mißbildungen des Urogenitaltraktes.

Unser Fall paßt auch hier nur zum Teil hinein.

### *Diskussion.*

Welche Stellung nimmt nun unsere Beobachtung unter diesen «multiplen Mißbildungen» ein?

Die Flughautbildungen scheinen auf den ersten Blick gleich zu entscheiden, daß es sich um eines der typischen Pterygium-Syndrome handle. Es ist jedoch Vorsicht am Platze: auch die «mongoloide Idiotie» und die Halswirbelsynostose (*Klippel-Feil-Syndrom*) können zusätzlich solche Hautanomalien aufweisen, und trotzdem werden sie nicht, bzw. nicht allgemein, zum Symptomen-Komplex des «Pterygiums» gezählt.

Bei unserem Falle passen weder die symmetrische Ausprägung der Deformitäten noch das Fehlen der Hirnnervenschädigungen zum «status *Bonnevie-Ullrich*».

Man müßte ihn eher der Gruppe des *Turner-Syndroms* zu teilen. Es ist nicht leicht, beim Säugling bereits dessen Symptome zu erkennen. Das Pterygium colli ist vorhanden. Als mögliche Reminiszenz kongenitaler lymphangiektatischer Ödeme könnte man die verdickten Augenlider erwähnen. Die Symmetrie aller Mißbildungen ist deutlich. Ob hier auch ein Kleinwuchs hinzukommt und ob Gonadenagenesie die volle Ausbildung der sekundären Geschlechtsmerkmale verhindern wird, würde sich erst in einigen Jahren offenbaren. Die Cubitus-valgus-Stellung der Arme (ebenfalls charakteristische Anomalie) kommt, nach *Turner*, meistens erst allmählich zustande. In unserem Falle sind die Gelenke bereits in höherem Grade geschädigt.

Wenn man beim kleinen Kind B. nach den am meisten ins Auge fallenden Zeichen sucht, so findet man: Flughautbildungen, Gelenkversteifungen und Muskeldefekte, drei ins Auge springende Symptome: die gleichen, welche die von *Rossi* beschriebene «*pterygo-arthro-myodysplasia congenita*» charakterisieren. Nach *Rossi* und *Caflisch* ist denn auch diese Art von «multiplen Abartungen» nichts anderes als eine Weiterentwicklung, ein «schwererer Fall» von *Turner-Syndrom*.

Man wäre demzufolge geneigt, anzunehmen, es handle sich

um einen eindrucksvollen Frühfall von «*pterygo-arthro-myodysplasia*», wenn einem nicht gleichzeitig noch ein anderes schweres Symptom auffallen würde: die partielle *Aplasie der Bauchdeckenmuskulatur*. Dieses Zeichen, mit den anderen gefundenen Hypoplasien der Schulter- und Beckengürtelmuskulatur, könnte die Vermutung aufkommen lassen, man habe es mit einem Falle von *Moebius*scher Kernaplasie zu tun. Es sind in der Tat mehrere ähnliche Fälle zu diesem Syndrom gerechnet worden. Nach *Haller-vorden* halten jedoch die wenigsten (angeblich nur 2) einer strengen Kritik stand: meistens handle es sich um kongenitale oder sehr frühzeitig erworbene periphere infektiöse, toxische Nervenschädigungen oder gar um reine Muskelhypoplasien und nicht um Kernagenesien im Sinne von *Moebius*. Was uns hier dagegen zu sprechen scheint, ist das völlige Fehlen von *Hirnnervenlähmungen*, die im Vordergrund stehen müßten.

Andererseits zwingt uns das Symptom der Agenesie der Bauchdeckenmuskulatur zu einem Vergleich mit dem Syndrom, welches gerade diese Fehlentwicklung mit Mißbildungen der Harnwege und Kryptorchismus vereinigt. Auf Grund der klinischen Ergebnisse und der Untersuchungen des Urins können wir bei unserer Beobachtung keine Abnormitäten des Harnapparates annehmen. Mädchen sollten aber, gemäß der Sammelstatistik von *Silvermann*, keine solche aufweisen.

Unsere Beobachtung wäre bereits auffallend als einer der *seltenen weiblichen Träger der Bauchdeckenfehlbildung*. Von noch größerem Interesse ist das Zusammentreffen dieses Symptoms mit denen des Mißbildungskomplexes von *Rossi*, *Eagle* und *Barret* haben nämlich 9 Fälle von Aplasie der Bauchdeckenmuskeln beschrieben, *Silvermann* und *Huang* eine tabellarische Zusammenfassung aller übrigen (ca. 45) bis 1950 beobachteten Fälle veröffentlicht: aber nirgends ist diese Kombination geschildert worden! Wohl hat *Smith* über einen Fall von Aplasie der Bauchdeckenmuskulatur mit «*flexion deformity*» eines Beines und *Genua valga* berichtet, und andere Autoren haben die Kombination mit Fußdeformitäten gesehen, jedoch keiner konnte bis heute das Zusammentreffen mit charakteristischen Symptomen aus der Pterygium-Konstellation beschreiben. Andererseits zeigt uns die Analyse aller von *Rossi* und *Caflisch* gesammelten Zustandsbilder des Pterygiumsyndroms, daß wohl ein- und beidseitige Hypoplasien oder Defekte verschiedener Gürtel- bzw. Extremitätenmus-

keln, aber nie eine Agenesie der Bauchdeckenmuskulatur damit zusammen auftraten. Mißbildungen der Harnwege soll man ebenfalls nie gesehen haben.

Man vergesse nicht, daß *Pterygien auch bei dysraphischen Mißbildungen* vorkommen. An unserem Säugling findet man jedoch keine weiteren dahindeutenden Zeichen (d. h. keine Lippen-Kiefer-Gaumenspalten, keine Bauchspalten, keine Trichterbrust, keine Dysraphien am Perineum, keine Spina bifida occulta, usw.).

Auch kann weder ein *Klippel-Feil-Syndrom* noch ein Mongolismus vorliegen: man vermißt vollständig die typischen Befunde, die Halswirbelsynostosen, bzw. die kennzeichnenden mongoloiden Symptome mit dem hochgradigen Schwachsinn.

Was also die Klassifizierung unseres Falles anbelangt, so glauben wir am ehesten, es mit der *Kombination* zweier verschiedener Syndrome zu tun zu haben: der «*pterygo-arthro-myodysplasia congenita Rossi*» und der *Agenesie der Bauchdeckenmuskulatur*.

#### *Zur Frage der Pathogenese.*

Zur pathogenetischen Erklärung des Syndroms der Aplasie der Abdominalmuskulatur mit Harnwegabartungen sind nur Hypothesen aufgestellt worden: die am meisten vertretene Theorie hält die Aplasie für primär, und für deren Folgen die Urinretention mit Rückstauung und Hydronephrosebildung. Nach anderen Anschauungen soll es sich um eine frühzeitige Schädigung der gemeinsamen Ursprungszone der Abdominalmuskulatur und der primitiven Harnorgane im dorsalen, paravertebralen Bereich des Embryos handeln. Nach einer weiteren Hypothese soll eine Dilatation der Blase und der proximalen Harnwege infolge Obstruktion des Urachus und der Urethra in utero das Primäre sein, derzufolge die Muskulatur in der Bauchwand sich nicht richtig entwickeln könne.

Die Entleerungsstörungen der Blase würden, nach *Mauermayer*, durch eine kongenitale Blasenstenose, beim männlichen Geschlecht auf Grund einer fibrösen Umwandlung der Prostata-drüsenanlage, einer sogenannten «Prostata der Hermaphroditen» bedingt sein. Diese Annahme scheint bestätigt zu werden durch die positiven Resultate, die man mit der transurethralen partiellen Blasenhalresektion schon erzielt hat.

Die Hypothese von *Ullrich*, von der formalgenetischen Entstehung des Pterygium-Syndroms, hat große, wenn auch nicht

allgemeine Anerkennung gefunden. *Ullrich* hat sie im Jahre 1936 aufgestellt, gestützt auf die Untersuchungen, die verschiedene Erbbiologen, vor allem aber *Bonnevie*, in den dreißiger Jahren, mit «degenerierten» Mäusestämmen durchgeführt hatten.

*Bonnevie* studierte Embryonen, neugeborene und erwachsene Exemplare eines bestimmten Mäusestammes (*Bag-Little*), dessen Erbgut durch Röntgenbestrahlungen geschädigt worden war (Genmutation) und in dem regelmäßig, im rezessiven Vererbungsmodus, die gleichen Mißbildungen der Augen und Akren übertragen wurden: Verengerung der Lidspalten, seltener Corneaveränderungen, Syndaktylien, Skelettverstümmelungen, gelegentlich auch Polydaktylien und Ohrendeformitäten. Als erste Abweichung von der normalen fötalen Entwicklung jener Tiere fand die Forscherin eine «liquorale Nackenblase» (Auspressung von Liquor aus dem Subarachnoidalraum unter die Haut in der Nackengegend) und hielt diese für die formale Ursache der Abnormitäten.

In Analogie zu diesem Befund fand dann *Ullrich* «Nackenblasen» auch bei jungen menschlichen Embryonen und größeren Föten, die bereits als Vorstadien gewisser Mißbildungen angesehen wurden: Flughäute, angeborene Ödeme an einzelnen Körperstellen, Muskeldefekte, Lähmungen durch «Kernagenesien». Defekte der Akren sowie Verstümmelungen und andere Deformitäten, die oft gemeinsam vorkamen, ließen sich mit der «Blasentheorie» am ehesten erklären. Es soll eine Mesenchymentwicklungsstörung vorliegen, als Folge des Druckes oder einer abnormen Diffusion «gewanderter Liquorblasen».

*Ullrich* hat als leitendes, obligates Symptom dieser «multiplen Abartungen» die Flughautbildung (Pterygium) betrachtet und mit der Bezeichnung «Pterygium-Syndrom» oder «status *Bonnevie-Ullrich*» der Symptomengruppe eine Einheit geben wollen.

Viele Abartungen hat man in der Folgezeit als Pterygium-Syndrome bezeichnet, die mit der «Blasentheorie» bei weitem nicht mehr hätten erklärt werden können. *Ullrich* selber hat dann, wegen der «Vielgestaltigkeit und des bunten Wechsels der Merkmalskombinationen» eine strengere Kritik verlangt und, mit der Aufstellung von bestimmten Richtlinien, die Zuordnung zum «status *Bonnevie-Ullrich*» eingeschränkt.

Nach anderen Autoren sollten die Grenzen nicht so eng gezogen werden. Sie gaben anderen ähnlichen Kombinationsbildern eigene Bezeichnungen und reihten sie ebenfalls unter die «Bled diseases»

ein, wegen eventuell auch vorkommender Flughautbildungen oder anderer Einzelsymptome, die dazu verlockten.

Nach *Ullrich* ist die einzige sichere «Bled disease» der «status *Bonnevie-Ullrich unilateralis*», mit Paresen im Hirnnervengbereich (bes. VI und VII), die bilateral ausgebildet sein dürfen, gekoppelt mit «asymmetrischen hirnfernen Rumpfanomalien», wie Flughäuten, Muskeldefekten (bes. *Pectoralis*), Mamillenhypoplasie und Verstümmelungen der Akren. Für alle anderen «multiplen Abartungen», wenn auch mit Flughautbildungen und mit Ödemen vergesellschaftet, lehnt *Ullrich* den an den *Bag-Little*-Mäusen festgestellten Gestaltungsmechanismus entschieden ab.

*Rossi und Caflisch* sind der Auffassung, daß die *Liquorblase* unter der Haut der Nackengegend, beim Embryo, eine vorübergehende *Normalerscheinung* sei und wahrscheinlich keine Mißbildungen verursachen könne. Es sind aber verschiedene Beobachtungen bei menschlichen Föten gemacht worden, die eine solche Behauptung kaum erlauben oder wenigstens nicht verallgemeinern lassen: *Werthemann* und *Reiniger*, und neuerdings *Schweingruber* in einem Beitrag «zur Differentialdiagnose des Status *Bonnevie-Ullrich*», berichten über totgeborene Föten mit großen, ja riesigen ein- bis mehrkammrigen Flüssigkeitsblasen unter der Haut des Nackens, zusammen mit ödematösen, doch nicht lymphangiektatischen Schwellungen der Akren, allerdings in einigen Fällen ohne weitere auffallende Mißbildungen. Die beschriebenen Nackenblasen müssen schon ihres Ausmaßes wegen als pathologische Produkte betrachtet werden.

*Schweingruber* beschreibt in der obgenannten Arbeit auch noch zwei größere Frühgeburten mit eindeutigen «kongenitalen Lymphangiektatischen Ödemen» im Gesicht, im Nacken und an den Extremitäten. Die gefundenen Faltenbildungen sind aber nicht als typische Flughäute zu erkennen.

Ob das Pterygium der Restzustand eines bestandenen und dann resorbierten Ödems des Unterhautzellgewebes oder einer Flüssigkeitsblase im Sinne der *Bonnevie-Ullrichs*chen Theorie ist oder nicht, ist keineswegs bewiesen. *Rossi* unterstreicht dies und behauptet, «Flughäute» seien keine «überschüssige Haut», sondern vielmehr der Ausdruck eines «Zuwenig» derselben, was durch ein «Überspringen der Gelenke» kompensiert werde. Es sei übrigens noch erwähnt, daß *Rossi*, auf Grund von verschiedenen Argumenten, entgegen der Meinung von *Ullrich*, überzeugt ist, daß Liquor-

blasen oder auch nur ein Liquordruck unmöglich Nerven-Kernschädigungen bedingen können, daß also die Hirnnervenparesen und spinalen Paresen, sowohl bei der «*Moebius*schen Kernaplasie» wie auch bei «*Pterygium-Syndromen*» und bei weiteren «multiplen Abartungen» eine andere Pathogenese voraussetzten.

Weitere Flughautbildungen über Ellenbeugen und Kniekehlen, die von Muskeln, Sehnen und Nerven durchzogen sind, wie sie *Kopits* beschrieben hat und beim *Rossi-Syndrom* vorkommen, gault *Ullrich* als neurotrophische Störungen bei einem verborgenen oder erkannten «status dysraphicus» ansehen zu dürfen. Er stellte auch die Hypothese auf, «es ließe sich als Brücke von der Phänomenologie des Status dysraphicus zum Status *Bonnevie-Ullrich* vorstellen, daß Störungen im Schluß des Medullarrohres mit dem Austreten von Liquor verbunden wären und damit zu ähnlichen Ausgangssituationen für entwicklungsmechanische Vorgänge wie die Liquorauspressung durch das Foramen anterius (in der Nackengegend) führen könnten».

Bei unserem Falle scheint es einem nicht leicht, zu einem bindenden Schluß zu kommen. Beträchtliche und ganz verschieden lokalisierte Teile des Mesenchyms, des Abkömmlings des mittleren Keimblattes, sind dysplastisch oder fehlen ganz. Bei unserem Falle vermuten wir eher, wie *Rossi* und *Caflisch* für die «*pterygo-arthro-myodysplasia congenita*», eine «frühzeitig eingetretene, tiefe Störung der gestaltenden Elemente des Eis, ein sogenanntes *vitium primae formationis*» d. h. wir wissen die Ursache nicht!

#### Ätiologie.

Je weniger Einigkeit in der Auffassung der formalen pathogenetischen Fragen des *Pterygium-Syndroms* herrscht, um so einheitlicher besteht die Auffassung, daß diese Mißbildungen vererbbar sind.

Was die Frage der Erblichkeitsverhältnisse anbelangt, so will sie *Ullrich* mit der Übertragung der «Blasentheorie» auf den Menschen gar nicht berührt haben. Dagegen müßte man nach *Rossi* und *Caflisch* das ganze *Pterygium-Syndrom* als ein fakultativ dominantes Erbleiden im Sinne von *Hartmann* betrachten: «Les facteurs étiologiques, avec pénétrance plus ou moins prononcée et expressivité oscillante, conduisent, par un mécanisme encore inconnu, à différents tableaux cliniques toujours plus prononcés». Die verschiedenen Grade wären:

1. status *Ullrich* bilateralis,
2. dystrophia brevicolli congenita (*Nielsen*),
3. pterygonuchaler Infantilismus (*Turner*),
4. status *Ullrich* unilateralis (*Bonnevie*),
5. pterygo-arthro-myodysplasia congenita (*Rossi*).

Zu dieser Zusammenstellung gelangten *Rossi* und *Caflisch* nach eingehender Prüfung der annähernd 200 Fälle von Pterygium-Syndrom, die bis 1951 beschrieben worden sind.

Eine *ätiologische Erklärung* für das so seltene Syndrom der Aplasie der Bauchdeckenmuskulatur mit Urogenitalmißbildungen ist *noch nicht gefunden* worden.

Über die mögliche Ätiologie unseres Falles gibt die Familien-Anamnese so gut wie keine Auskunft. In der Aszendenz ist angeblich nie etwas Verdächtiges beobachtet worden: den Angaben der Eltern kann man allerdings nicht zu große Bedeutung beimessen. Bestenfalls können wir 3 Annahmen machen:

a) Eine Mutation könnte sich im Genom der Sippe erst ereignet haben. Das Zusammentreffen der beschriebenen Anomalie mit einem anderen mißgebildeten Kind in der gleichen Familie steigert diesen Verdacht.

b) Es könnten sich aber auch erst jetzt Penetranz und Expressivität der Genmutation genügend stark ausgebildet haben.

c) Wäre der Vererbungsmodus des Pterygium-Syndroms, wie *Rossi* vermutet, tatsächlich fakultativ dominant, dann bestünde auch die Möglichkeit, daß nach einigen «gesunden» Generationen, nun diese wieder manifest belastet wäre.

### *Therapie und Prognose.*

In therapeutischer Hinsicht kann naturgemäß nur symptomatisch vorgegangen werden. An Medikamenten bekommt das Kind außer KJ noch Ephynal, das, in Analogie zur internen Behandlung der *Dupuytrenschen* Kontraktur des Erwachsenen, zusammen mit passiven Bewegungsübungen, die Schrumpfung der Gelenkscapseln vermindern soll. Großen Erfolg können wir uns allerdings davon nicht versprechen. Später wird man orthopädische Maßnahmen und plastische Operationen in Erwägung zu ziehen haben.

Uns scheint bei diesem Säugling gerade die so hochgradige defiziente Bauchdeckenmuskulatur mit einer guten Verdauungstätigkeit und Ausscheidungstätigkeit auf lange Sicht nicht ver-

einbar, und somit glauben wir nicht an eine völlig normale Entwicklung. Die Prognose des Syndroms der Bauchdeckenmuskel-Aplasie war bis heute schlecht: mehr als 50% der beschriebenen Fälle sind vor dem 3. Lebensjahr an *Pneumonie, Ernährungsstörungen oder Infektionen der Harnwege* gestorben. Immerhin hat man, durch Sondierung und chirurgische Eingriffe, Obstruktionen der Ausscheidungsorgane beheben und einige der kleinen Patienten retten können.

Sonstige zu treffende Maßnahmen sind: Bandage zur Festigung und zum Schutze der Abdominalwand, Sorge für regelmäßigen Stuhlgang, Vorbeugung gegen Infektionen der Luft- und Harnwege, Massage und Bewegungstherapie für die Gelenke.

Die Prognose für die psychische Entwicklung des Kindes würden wir als nur relativ günstig bezeichnen.

#### *Zusammenfassung.*

Nach einer Übersicht über die «multiplen Abartungen» wird über die bis heute noch nie beschriebene Kombination eines Pterygium-Syndroms mit einer hochgradigen Hypoplasie der Bauchdeckenmuskulatur und Arthrogryposis bei einem 12 Wochen alten Mädchen berichtet. Es werden die wichtigsten Hypothesen für die pathogenetische Erklärung der beschriebenen Dysplasien erörtert und die ätiologische Frage sowie therapeutische Möglichkeiten und die Prognose des Falles diskutiert.

#### *Summary.*

After a survey of the multiple abnormalities occurring in the pterygium syndrome the authors describe severe hypoplasia of the abdominal musculature and arthrogryposis in association with this syndrome occurring in a 12-week-old girl, a combination not previously described.

The author reviews the most important hypotheses relating to the pathogenesis of these dysplasias and discusses aetiology, therapy and prognosis of the case described.

#### *Résumé.*

L'auteur passe en revue les polydystrophies et décrit une association, inconnue jusqu'alors, d'un syndrome de ptérygium, d'une hypoplasie marquée des muscles abdominaux et d'un arthrogryposis chez une fillette de 12 semaines.

Discussion des hypothèses concernant la pathogénie de ces dysplasies ainsi que l'étiologie, les possibilités thérapeutiques et le pronostic.

*Literatur.*

*Eagle and Barret*: Amer. Pediatrics 6, 721, 1950. — *Fanconi, G.*: Lehrbuch d. Paediatric, 3. Aufl., 1954. — *Hallervorden, J.*: Handb. d. inn. Med., 4. Aufl., Bd. V/3, 925, 1953. — *Kaijser*: Ann. paediat. 181, 173, 1953. — *Mauermayer, W.*: Z. Kinderheilk. 75, 671, 1955. — *Pfaundler, M.*, und *A. Schloßmann*: Handb. d. Kinderheilk., 4. Aufl., Bd. I, 1931. — *Reiniger, M.*: Ann. paediat. 176, 32, 1951. — *Rossi, E.*, et *A. Caflisch*: Helv. paediat. Acta 6, 119, 1951. — *Rudder, B. de*: in *Rominger's* Lehrbuch d. Kinderheilk., 4. Aufl., 47, 1950. — *Schweingruber, B.*: Ann. paediat. 185, 149, 1955. — *Silvermann, F.*, and *N. Huang*: Amer. J. Dis. Child. 80, 81, 1950. — *Ullrich, O.*: Ergebn. d. inn. Med. u. Kinderheilk. Bd. II, neue Folge, 412, 1951; — *Werthemann, A.*, *M. Reiniger* und *H. Thoelen*: Z. f. allg. Path. u. Bakt. Vol. XIII, 756, 1950.

Adresse des Autors: Dr. med. *E. Stanga*, Al Soleggio, Bellinzona.

---

